

## di Lucia Larinis

La medicina personalizzata e le terapie geniche sono due ambiti rivoluzionari della scienza medica nel XXI secolo. Queste discipline stanno ridefinendo il modo in cui affrontiamo e trattiamo le malattie, aprendo la strada a una medicina più precisa, mirata e efficace. In questa relazione, esploreremo in dettaglio cosa sono la medicina personalizzata e le terapie geniche, i loro principi, le loro applicazioni e l'importanza di queste nuove frontiere nella cura della salute.

### Medicina Personalizzata: L'Individuo al Centro del Trattamento

La medicina personalizzata, nota anche come medicina di precisione, si basa sull'idea che ogni individuo è unico e che le malattie devono essere trattate considerando le specifiche caratteristiche genetiche, ambientali e dello stile di vita di ciascun paziente. Questo approccio contrasta con la medicina tradizionale, in cui i trattamenti sono spesso standardizzati e basati sulla media dei risultati ottenuti su una popolazione generica.

Al cuore della medicina personalizzata si trova la genomica, la scienza che studia il genoma umano. Grazie agli avanzamenti tecnologici nel campo del sequenziamento del DNA, è ora possibile analizzare rapidamente e a basso costo l'intero genoma di un individuo. Questo fornisce ai medici una panoramica dettagliata delle varianti genetiche presenti nel paziente, consentendo una diagnosi più accurata e la personalizzazione dei trattamenti in base ai profili genetici specifici.

Le applicazioni della medicina personalizzata sono molteplici e spaziano da malattie cardiovascolari e tumori a malattie rare e croniche. Ad esempio, nella

cardiologia, i test genetici possono essere utilizzati per identificare pazienti con predisposizione genetica a condizioni come l'ipertensione arteriosa o l'aterosclerosi, consentendo interventi preventivi mirati per ridurre il rischio di eventi cardiaci. Nell'oncologia, la medicina personalizzata consente di identificare mutazioni genetiche associate a determinati tipi di tumori, guidando la scelta dei farmaci chemioterapici più efficaci e riducendo gli effetti collaterali.

I benefici della medicina personalizzata sono molteplici. Innanzitutto, offre un trattamento più mirato e efficace per le malattie, riducendo al contempo il rischio di effetti collaterali indesiderati. Inoltre, la medicina personalizzata può portare a una riduzione dei costi sanitari a lungo termine, in quanto interventi preventivi e trattamenti mirati tendono ad essere più efficaci ed efficienti rispetto alle terapie generiche. Infine, la medicina personalizzata può migliorare la qualità della vita dei pazienti, consentendo loro di ricevere cure più efficaci e meno invasive.

## **Terapie Geniche: Correggere le Anomalie Genetiche alla Radice**

Le terapie geniche rappresentano un'altra frontiera rivoluzionaria della medicina, con l'obiettivo di correggere direttamente le anomalie genetiche responsabili di malattie ereditarie. Queste terapie offrono la possibilità di curare condizioni finora considerate incurabili, aprendo la strada a una nuova era nella cura delle malattie genetiche.

Le terapie geniche si basano sull'introduzione di materiali genetici correttivi all'interno delle cellule del paziente, al fine di ripristinare la funzione normale dei geni danneggiati o mancanti. Questo può essere realizzato mediante l'utilizzo di vettori virali o mediante tecniche di editing del DNA, come CRISPR-Cas9. Una volta all'interno della cellula, il materiale genetico correttivo può integrarsi nel genoma del paziente, correggendo l'anomalia genetica e

ripristinando la funzione cellulare normale.

Le applicazioni delle terapie geniche sono diversificate e includono malattie ematologiche, malattie metaboliche, malattie neurodegenerative e altro ancora. Ad esempio, nella terapia genica delle malattie ematologiche, i pazienti affetti da disturbi come la talassemia o l'anemia falciforme possono ricevere un trapianto di cellule staminali ematopoietiche contenenti un gene correttivo, al fine di ripristinare la produzione di globuli rossi normali. Nelle malattie metaboliche, come l'immunodeficienza combinata grave (SCID), le terapie geniche possono essere utilizzate per correggere difetti nel metabolismo dei nutrienti, consentendo al paziente di sviluppare un sistema immunitario funzionante. Inoltre, le terapie geniche stanno emergendo come una promettente opzione di trattamento per malattie neurodegenerative come la malattia di Huntington e la malattia di Alzheimer, offrendo la possibilità di rallentare o addirittura invertire il processo degenerativo.

Nonostante il grande potenziale delle terapie geniche, ci sono ancora molte sfide da superare prima che queste terapie diventino routine nella pratica clinica. Tra le principali sfide ci sono la sicurezza e l'efficacia delle terapie, il costo elevato delle procedure e le considerazioni etiche legate alla manipolazione genetica. È essenziale garantire che le terapie geniche siano sicure e non comportino rischi aggiuntivi per i pazienti, oltre a garantire l'accesso equo a queste terapie per tutte le persone affette da malattie genetiche. Inoltre, è importante considerare le implicazioni a lungo termine delle terapie geniche sulla salute e sul benessere dei pazienti, nonché sulle future generazioni.

In conclusione, la medicina personalizzata e le terapie geniche rappresentano due rivoluzionarie frontiere della scienza medica nel XXI secolo. Queste discipline offrono la promessa di una medicina più mirata, efficace ed efficiente,

con il potenziale per trasformare radicalmente il modo in cui affrontiamo e  
trattiamo le malattie genetiche e altre patologie. Tuttavia,

---